

Ministero della Salute

Co.Na.Ma.R.
COMITATO NAZIONALE
PER LE MALATTIE RARE

15 - 16 Giugno 2026

1° Summit Nazionale sulle politiche per le Malattie Rare

Proposte per l'Europa

Proposte per l'Europa

I membri del primo Summit nazionale riunitosi a Roma propongono agli Stati dell'Unione Europea (UE) di convergere verso una visione del settore delle malattie rare unitaria e strategica e di promuovere l'organizzazione degli Stati generali europei al fine di porre le basi per l'elaborazione di un piano europeo di azioni per le malattie rare.

L'obiettivo finale da perseguire nel piano sarà quello di garantire alle persone con malattia rara in Europa un accesso uniforme alle prestazioni sanitarie, indipendentemente dallo Stato di residenza.

In questa direzione, il Summit italiano chiede a tutti gli Stati membri dell'Unione Europea di valutare le seguenti proposte, emerse nel corso dei lavori svolti nell'ambito degli otto tavoli tecnici.

Tavolo 1 Coordinamento e governance 07
Tavolo 2 Diagnosi 09
Tavolo 3 Ricerca, terapie e investimenti 11
Tavolo 4 Trattamenti per le malattie rare 13
Tavolo 5 Privacy e condivisione dei dati 15
Tavolo 6 Formazione 17
Tavolo 7 Presa in carico 19
Tavolo 8 Transizione dall'età pediatrica ad adulta e da adulta a geriatrica 21





Tavolo 1
Coordinamento e governance

- Istituire organismi di indirizzo e di coordinamento delle attività relative al settore delle malattie rare in ogni Paese membro dell'UE, che perseguano i medesimi obiettivi di salute pubblica e che siano dotati di strutture tali da potersi interfacciare agevolmente tra di loro così da rendere più efficaci ed efficienti tutte le azioni realizzate a beneficio delle persone con malattia rara in Europa.
- Contribuire allo sviluppo delle *European Reference Networks* (ERN) quali infrastrutture strategiche per la ricerca e l'assistenza in favore delle persone con malattia rara rafforzando le misure volte a garantirne la sostenibilità.



Tavolo 2
Diagnosi

- Considerare lo screening neonatale esteso e la diagnosi precoce come azioni di salute pubblica prioritarie ed efficaci in Europa, per la tutela di tutti i cittadini dell'Unione e delle generazioni future.
- Promuovere la cultura del sospetto diagnostico, sul modello del progetto italiano "Argo" che, identificando 22 indicatori clinici e operativi quali campanelli di allarme o *red flags*, permette ai medici di medicina generale, ai pediatri di libera scelta e ai medici di emergenza di individuare tempestivamente i segnali di una possibile malattia rara.
- Promuovere in tutti gli Stati membri la realizzazione di un programma europeo per le "malattie rare senza diagnosi", sulla base delle esperienze e competenze italiane e internazionali e sulla base di quanto evidenziato nel Piano nazionale delle malattie rare italiano, che garantisca la condivisione di informazioni e di dati tra i centri clinici dedicati alla diagnosi precisa e alla presa in carico delle persone senza diagnosi.



Tavolo 3
Ricerca, terapie e investimenti

- Istituire un sistema europeo coordinato per la mappatura e il monitoraggio dei progetti di ricerca sulle malattie rare e ultra-rare, basato su infrastrutture condivise e modulabile in relazione alle esigenze dei singoli Stati membri.
- Concertare un rafforzamento dell'efficacia delle infrastrutture e delle iniziative europee, favorendo una maggiore integrazione delle attività di monitoraggio della ricerca e delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare, nonché il coordinamento della ricerca traslazionale e preclinica, delle biobanche e della raccolta interoperabile di dati clinici, genomici, epidemiologici e *real-world* e delle attività di *proof of concept*. Tali azioni dovranno svilupparsi secondo una logica *hub & spoke*, garantendo la partecipazione attiva dei pazienti e valorizzando, al contempo, il modello italiano di collaborazione tra gli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCSS), le reti ERN, il Registro nazionale delle malattie rare e i Registri Regionali.
- Favorire una stabile collaborazione pubblico-privato attraverso fondi strutturali dedicati alla ricerca traslazionale e preclinica, superando la frammentazione progettuale e rafforzando la capacità di trasferimento dei risultati della ricerca nella pratica clinica.



Tavolo 4
Trattamenti per le malattie rare

- Prevedere nella normativa europea una definizione chiara di malattie ultra-rare che consenta di creare percorsi regolatori e incentivi specifici. Tale definizione normativa è essenziale per definire modelli di ricerca, sviluppo, commercializzazione e accesso dedicati, trattamenti per le malattie rare.
- Istituire un meccanismo di appalto congiunto (*joint procurement*) a livello europeo per migliorare l'approvvigionamento e l'accesso a terapie complesse ad alto costo per le malattie ultra-rare che implementi e ottimizzi la recente proposta di regolamento sul rafforzamento della disponibilità e della sicurezza dei medicinali critici e dei prodotti medici di interesse comune (*Critical Medicines Act*). Il meccanismo di appalto proposto potrebbe contribuire a ridurre gli oneri sia per gli sviluppatori sia per i Paesi membri dell'Unione, rendendo sostenibile l'accesso al mercato europeo, semplificando l'accesso dei pazienti ai centri autorizzati nei diversi paesi e ottimizzando così la gestione post-marketing di queste complesse terapie.
- Definire criteri chiari per riconoscere i medicinali critici per malattie rare e dare priorità al contrasto delle carenze e alla vulnerabilità della loro catena produttiva, rafforzandone la produzione in Europa per prevenire carenze o indisponibilità in setting assistenziali che normalmente non sono considerati nella programmazione tradizionale.



Tavolo 5
Privacy e condivisione dei dati

- Facilitare la condivisione dei dati genomici e sanitari tra le reti di riferimento per le malattie rare di tutti i Paesi membri dell'UE al fine di implementare e supportare la ricerca, gli studi clinici e l'innovazione sulle malattie rare e ultra-rare, attraverso la realizzazione e il consolidamento del sistema d'interconnessione e d'interoperabilità dei sistemi informativi nazionali con standard e criteri uniformi a livello europeo promuovendo così l'applicazione dei principi FAIR (*Findable, Accessible, Interoperable, Reusable*).



Tavolo 6
Formazione

- Promuovere in Europa la cultura del "*rare disease mindset*" tra professionisti sanitari e sociosanitari, studenti e operatori dei sistemi sanitari per ridurre i tempi di diagnosi, per migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara e per valorizzare una gestione trasversale e multidisciplinare delle malattie rare.
- Rafforzare il coordinamento tra Paesi membri dell'Unione europea in materia di formazione e informazione rendendolo stabile e strutturato tra le singole reti nazionali dedicate alle malattie rare, al fine di condividerne la programmazione e la pianificazione, anche in collaborazione con le reti ERN e garantendone la diffusione capillare.
- Armonizzare gli standard formativi in materia di malattie rare e ultra-rare tra gli Stati membri e ampliare l'accesso alle opportunità di apprendimento per i professionisti, le persone con malattia rara, i familiari e i caregiver.



Tavolo 7
Presa in carico

- Promuovere la condivisione, l'archiviazione e la sicurezza dei dati clinici delle persone con malattia rara all'interno delle reti ERN e tra di esse, garantendo il rispetto della privacy. Allo scopo, valutino i Paesi membri dell'Unione europea di sviluppare ulteriormente il sistema *Clinical Patient Management System 2.0* (CPMS 2.0) utile alla diagnosi e al trattamento di patologie rare o complesse a bassa prevalenza. Il CPMS 2.0, infatti, incrementa e migliora le possibilità di collaborazione tra professionisti sanitari europei e la condivisione dei dati in sicurezza, facilita consulti tra specialisti e aiuta a ottenere diagnosi più rapide e accurate aumentando anche la percentuale di diagnosi effettuate rispetto alle persone con malattia rara non ancora diagnosticata. In tale direzione, eventualmente, occorrerebbe supportare iniziative europee di sensibilizzazione all'utilizzo del CPMS 2.0 per tutti i professionisti sanitari del settore delle malattie rare al fine di incrementarne costantemente l'impiego.



Tavolo 8

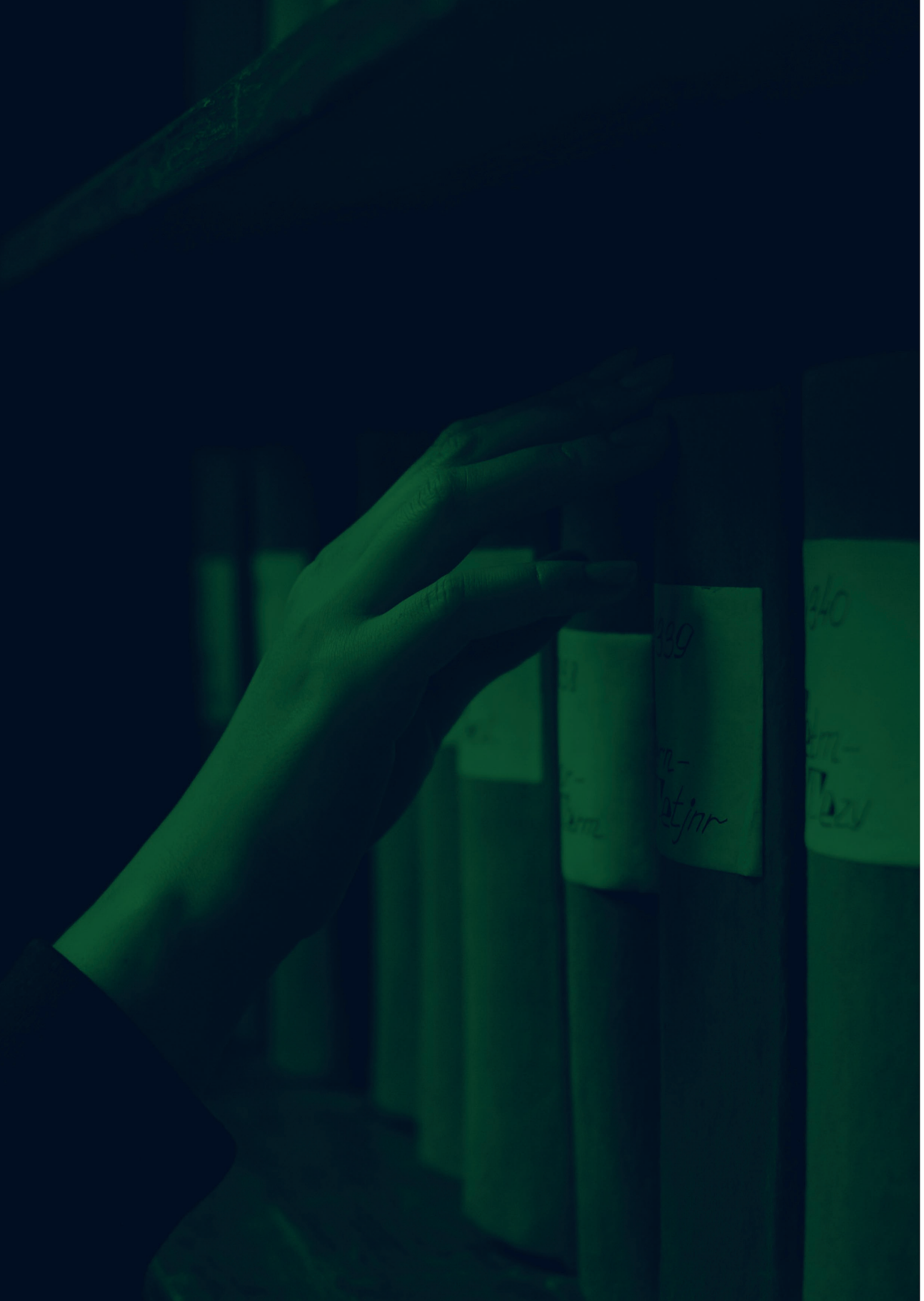
Transizione dall’età pediatrica ad adulta e da adulta a geriatrica

- Sviluppare percorsi strutturati di transizione delle persone con malattia rara sia dall’età pediatrica all’età adulta che verso l’età geriatrica, tenendo conto delle particolari implicazioni che il fenomeno dell’invecchiamento può assumere nelle persone con malattia rara.
- Valutare modelli innovativi di transizione assistenziale già sviluppati con successo e potenzialmente scalabili nel contesto europeo come ad esempio, in Italia, il modello assistenziale innovativo avviato dalla Fondazione Policlinico universitario “A. Gemelli”, IRCCS di Roma che, avvalendosi della telemedicina, pone al centro l’alleanza strategica pediatra-geriatra, necessaria a garantire la continuità assistenziale nella fase della transizione dei giovani con malattie rare, con disabilità intellettive e complessità. Tale modello assistenziale si rivolge a:

  a. persone con malattia rara senza coinvolgimento intellettivo: volto a favorire la consapevolezza della loro condizione e la conquista di un’adeguata autonomia (Adulto Competente) tramite l’utilizzo di questionari di valutazione per comprendere il livello di consapevolezza raggiunto dal paziente nella fase della transizione. Il processo di costruzione dell’indipendenza dovrebbe essere uno degli obiettivi del pediatra/specialista e dovrebbe essere avviato all’inizio dell’adolescenza.

b. persone con malattia rara con coinvolgimento intellettivo e crescita fisica: volto a coinvolgere i geriatri a prendersi cura di pazienti cronici, disabili, in terapia polifarmacologica e in condizione di fragilità (*Adulto Disabile*) e a dare supporto ai genitori anziani (co-care del paziente e dei caregiver).

c. persone con malattia rara con coinvolgimento intellettivo e blocco della crescita palesatosi durante la maturazione puberale: persone che rimangono, di fatto, sul piano fisico e assistenziale assimilabili a bambini (*Bambino Maggiorenne*) per i quali è necessario continuare l'assistenza in un setting pediatrico, ma con la supervisione e la consulenza della medicina dell'adulto.



Indice degli Autori

Tavolo 1

Coordinatore Dott. Giovanni Leonardi (1)

Dott. Luca Padua (1)
Dott.ssa Rosanna Mariniello (1)
Dott. Marco Silano (2)
Dott.ssa Giselda Scalera (1)
Prof.ssa Paola Facchin (3)
Dott.ssa Eleonora Passeri (4)
Dott.ssa Annalisa Scopinaro (5)
Prof. Giuseppe Lauria Pinter (6)
Prof. Giulio Pompilio (7)
Dott.ssa Paola Torreri (8)
Dott.ssa Marta De Santis (8)

Tavolo 2

Coordinatore Dott. Alessio Nardini (1)

Dott.ssa Maria Rosaria Campitiello (1)
Dott. Sergio Iavicoli (1)
Dott. Filippo Anelli (9)
Dott. Antonio D'Avino (10)
Dott.ssa Maria Grazia Privitera (1)
Prof. Paolo Gasparini (11)
Dott.ssa Ilaria Ciancaleoni Bartoli (12)
Dott. Federico Maspes (13)
Dott.ssa Simona Bellagambi (5-14)
Dott. Marcello Cattani (15)
Dott. Stefano Gustincich (16)
Dott. Carlo Dionisi Vici (17)
Dott. Domenico Coviello (18)
Dott. Roberto Fancellu (19)

Tavolo 3

Coordinatore Dott. Graziano Lardo (1)

Dott. Luca Padua (1)
Dott.ssa Luisa Minghetti (2)
Dott. Pierluigi Russo (20)
Dott. Armando Magrelli (20)
Dott.ssa Giusi Condorelli (1)
Prof. Pietro Luigi Mauri (21)
Prof. Alessandro Sgambato (22)
Dott. Riccardo Orioli (1)
Dott. Stefano Benvenuti (23)
Dott.ssa Anna Mondino (24)
Dott.ssa Sabrina Spina (24)
Dott. Federico Tiberio (25)
Dott. Giuseppe Baschirotto (26)
Dott.ssa Barbara D'Alessio (5)
Dott. Enrico Piccinini (15)
Dott.ssa Maria Adelaide Bottaro (15)
Prof. Maurizio Scarpa (27)
Prof.ssa Milena Fini (28)

Tavolo 4

Coordinatore Dott. Pierluigi Russo (20)

Dott. Francesco Saverio Mennini (1)
Dott. Pierluigi Russo (20)
Dott. Andrea Mandelli (29)
Dott. Enrico Costa (30-20)
Col. Dott. Arcangelo Moro (31)
1 Lgt. Camillo Borzacchiello (31)
Prof. Francesco Macrì (32)
Dott.ssa Paola Facchin (33)
Prof. Giuseppe Limongelli (34)
Dott.ssa Giovanna Scroccaro (35)
Dott.ssa Elisa Sangiorgi (35)
Dott.ssa Annalisa Scopinaro (5)
Dott.ssa Cristina Vallotto (36)
Dott. Enrico Piccinini (15)
Dott. Luca Sangiorgi (27)
Dott. Fabrizio Forini (37)
Dott.ssa Gabriella Guasticchi (1)
Dott. Marco Marchetti (38)
Dott.ssa Marina Urpis (1)
Dott. Fabio Faltoni (39)

Tavolo 5

Coordinatore Dott. Achille Iachino (1)

Dott.ssa Serena Battilomo (1)
Dott. Luigi Montuori (40)
Avv. Odile Grieco (41)
Dott.ssa Marta De Santis (2)
Prof.ssa Paola Facchin (3)
Dott.ssa Paola Torreri (2)
Dott.ssa Barbara D'Alessio (5)
Dott.ssa Tommasina Iorno (14)
Ing. Enea Parimbelli (42)
Dott. Luca Sangiorgi (43)

Tavolo 6

Coordinatore Dott. Giuseppe Celotto (1)

Dott. Giovanni Leonardi (1)
Dott.ssa Mariella Mainolfi (1)
Dott. Alfredo d'Ari (1)
Prof.ssa Maria Luisa Scattoni (2)
Prof. Marco Silano (8)
Prof. Giuseppe Limongelli (44)
Dott.ssa Simona Bellagambi (42)
Dott.ssa Annalisa Scopinaro (5)
Dott. Serafino Corti (45)
Prof.ssa Monica Mazzucato (33)
Prof.ssa Paola Facchin (33)

Tavolo 7

Coordinatore Dott. Walter Bergamaschi (1)

Dott.ssa Elena Rendina (46-4)
Dott. Francesco Saverio Mennini (1)
Dott. Achille Iachino (1)
Dott.ssa Manuela Tamburo De Bella (38)
Dott.ssa Paola Torreri (2)
Dott. Pierluigi Russo (20)
Dott. Enrico Costa (20)
Dott.ssa Kodra Yllka (1)
Dott.ssa Maria Grazia Laganà (1)
Dott.ssa Lucia Guidotti (1)
Dott.ssa Rosanna Mariniello (1)
Prof.ssa Marta Mosca (47)
Dott.ssa Erica Daina (48)
Dott.ssa Giuseppina Annichiarico (49)
Dott.ssa Patrizia Ceccarani (50)
Dott.ssa Marina Cesari (51)
Dott. Roberto Speziale (52)
Dott. Fabio Faltoni (39)
Dott.ssa Tania Piccione (53)

Tavolo 8

Coordinatore Dott.ssa Cristina Tamburini (1)

Dott.ssa Maria Rosaria Campitiello (1)
Dott. Sergio Iavicoli (1)
Dott.ssa Maria Grazia Privitera (1)
Dott. Gaetano Piccinocchi (54)
Prof. Giuseppe Zampino (55)
Dott. Antonio D'Avino (10)
Dott. Roberto Lala (56)
Dott.ssa Maria Grazia Felisi (57)
Dott.ssa Simona Bellagambi (5-14)
Prof. Andrea Pession (58-59)
Prof. Angelo Ravelli (60)
Dott. Massimiliano Raponi (17)

Affiliazioni

(1) Ministero della salute

(2) Centro nazionale malattie rare Istituto Superiore di Sanità (ISS)

(3) Commissione salute della Conferenza delle Regioni e delle Province autonome

(4) Comitato Nazionale Malattie Rare (CoNaMaR)

(5) Federazione Italiana Malattie Rare (UNIAMO)

(6) IRCCS Istituto neurologico Carlo Besta

(7) Centro cardiologico Monzino

(8) Istituto Superiore di Sanità

(9) Federazione nazionale Ordini dei medici chirurghi e degli odontoiatri (FNOMCEO)

(10) Federazione italiana medici pediatri (FIMP)

(11) Società italiana di genetica (SIGU)

(12) Alleanza malattie rare

(13) HOPEN Fondazione

(14) Eurordis

(15) Farmindustria

(16) Istituto Italiano di Tecnologia (ITT)

(17) Ospedale pediatrico Bambin Gesù

(18) IRCCS Istituto Giannina Gaslini

(19) Ospedale Policlinico San Martino IRCCS

(20) Aifa

(21) Consiglio nazionale delle ricerche (CNR)

(22) Università Cattolica del Sacro Cuore

(23) Fondazione Telethon

(24) AIRC

(25) Associazione Charcot-Marie-Tooth ACMT rete

(26) Fondazione Baschirotto

(27) ERN

(28) IRCCS

(29) Federazione degli Ordini dei farmacisti (FOFI)

(30) Comitato per i farmaci orfani (COMP) EMA

(31) Istituto chimico militare farmaceutico di Firenze

(32) Federazione italiana delle associazioni e società scientifiche (FISM)

(33) Tavolo tecnico interregionale malattie rare

(34) Centro coordinamento malattie rare Regione Campania

(35) Direzione Farmaceutico-Protesica-Dispositivi medici

(36) AISMME

(37) Associazione Italiana Contract Research Organization (AICRO)

(38) AGENAS

(39) Confindustria dispositivi medici

(40) Garante per la protezione dei dati personali

(41) Garante nazionale per la disabilità

(42) IRCCS “Casimiro Mondino”

(43) Istituto ortopedico Rizzoli

(44) Conferenza dei Rettori delle università italiane (CRUI)

(45) Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità, Presidenza del Consiglio dei Ministri

(46) Ministero del lavoro

(47) European Reference Networks (ERNs)

(48) Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri IRCCS

(49) Coordinamento regionale malattie rare della Regione Puglia

(50) Lega del Filo d’Oro

(51) Fondazione Dopo di Noi

(52) ANFFAS Nazionale

(53) Rete cure palliative

(54) Società italiana di medicina generale e delle cure primarie (SIMG)

(55) Federazione italiana delle associazioni e società scientifiche dell’area pediatrica (FIARPED)

(56) Federazione malattie rare infantili (FMRI)

(57) TEDDY Network

(58) Società italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale (SIMMESN)

(59) Università di Bologna

(60) Rete pediatrica IDEA

1°Summit nazionale sulle politiche per le malattie rare

Ministero della Salute

Co.Na.Ma.R.
COMITATO NAZIONALE
PER LE MALATTIE RARE

1° Summit nazionale sulle politiche per le malattie rare

Ministero della salute · Roma, 15 e 16 giugno 2026